

## Peroxisómové dedičné ochorenia v SR

**Robert Petrovič<sup>1</sup>, Mária Fischerová<sup>1</sup>, Anna Hlavatá<sup>3</sup>, Ján Futas<sup>1</sup>,  
Janka Konkoľová<sup>1</sup>, Slavomíra Mattošová<sup>1</sup>, Danka Maceková<sup>1</sup>,  
Michaela Jurkovičová<sup>1,2</sup>, Lívia Lukáčková<sup>1,2</sup>, Katarína Kolejáková<sup>1</sup>,  
Ľubica Krajčiová<sup>1</sup>, Ján Chandoga<sup>1</sup>, Daniel Böhmer<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Odd. molekulevej a biochemickej genetiky, Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava, <sup>2</sup>Katedra genetiky, Prírodovedecká fakulta UK, Mlynská dolina, 842 15, Bratislava, <sup>3</sup>II. Detská klinika DFNSP, Limbová 1, 833 04 Bratislava  
*robkop@post.sk*

Peroxisómy predstavujú esenciálne subcelulárne štruktúry, ktoré sa nachádzajú u eukaryotických mikroorganizmov a vo väčšine buniek živočíšneho, alebo rastlinného pôvodu. Metabolické funkcie peroxisómov zahŕňajú oxidáciu širokého spektra látok za prítomnosti kyslíka. Z hľadiska bunkovej patológie sú najvýznamnejšie procesy  $\alpha$ - a  $\beta$ -oxidácie karboxylových kyselín, zvlášť významná je  $\beta$ -oxidácia karboxylových kyselín s veľmi dlhým reťazcom (VLCFA), ktorá prebieha výlučne v peroxisómoch.

Mutácie peroxisómových génov spôsobujú závažné metabolické poruchy. V súčasnosti sú známe takmer dve desiatky peroxisómových dedičných ochorení, ktoré sa rozdeľujú na generalizované (porucha biogenézy peroxisómov) a na izolované defekty jednotlivých peroxisómových enzýmov. Kombinovaná incidencia peroxisómových dedičných ochorení sa v Európe odhaduje na 1 : 10 000. Všetky ochorenia okrem X-viazanej adrenoleukodystrofie sa vyznačujú autozómovo-recesívnym typom dedičnosti.

V diagnostike peroxisómových dedičných ochorení (PDO) sa využívajú biochemické a molekulárno-genetické metódy, ktoré zachytia viaceré abnormality a zmeny prejavujúce sa na rôznych úrovniach postihnutého organizmu. Táto škála metód umožňuje nielen postnatálnu, ale aj prenatálnu diagnostiku.

V Centre lekárskej genetiky FNSP Bratislava sa molekulárno-genetickými metódami (sekvenčné analýzy) diagnostikujú gény *ABCD1*, *PEX1*, *PEX26*, *PEX6*, *PEX12*, *PEX10* a *PEX2*.

Komplexnou diagnostikou PDO sa podarilo za posledných desať rokov zachytiť dve desiatky rodín s PDO a odhalili sa aj 4 nové, doposiaľ nepopísané mutácie v *ABCD1* géne a 2 v géne *PEX12*. Taktiež sme uskutočnili genetické vyšetrenia u rodinných príslušníkov postihnutých.

*Táto práca bola podporovaná Ministerstvom zdravotníctva Slovenskej republiky v rámci projektu Vypracovanie a translácia laboratórných, klinicko-diferenciálno-diagnostických a terapeutických algoritmov pri peroxisómových dedičných metabolických poruchách. č. 2007/38-FNSPBA-03*